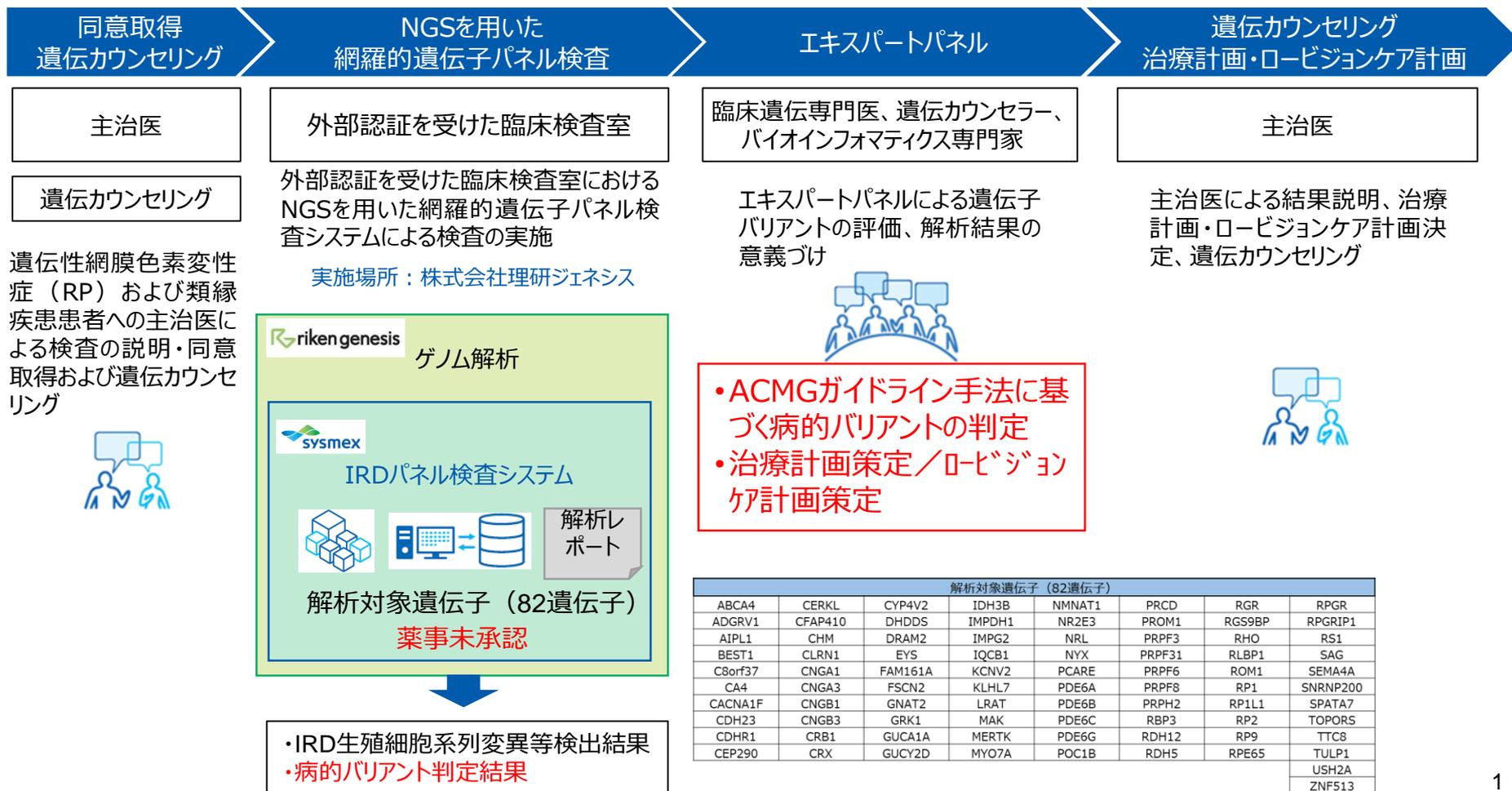


技術の概要（遺伝性網膜ジストロフィー（IRD）における遺伝子診断と遺伝カウンセリング）

本技術は、単一遺伝性疾患である遺伝性網膜色素変性症（Retinitis pigmentosa, RP）および類縁疾患を対象とする。NGSを用いた網羅的遺伝子パネル検査および眼科専門医等からなるエキスパートパネルにより、原因遺伝子を同定し、その情報を用い“治療計画／ロービジョンケア計画の策定”および“遺伝カウンセリングの実施”を含む技術である。



薬事承認・保険収載までのロードマップ

先進医療技術名：遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング

適応疾患：遺伝性網膜色素変性症（Retinitis pigmentosa, RP）および類縁疾患患者

先行臨床研究

試験名：網膜変性疾患の遺伝子診断と自己免疫の検出

結果(※1)：病的変異検出率：47.9%

※1 39遺伝子、類似技術

先進医療

試験名：遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング

試験デザイン及び被験者数：複数施設単群試験 100例

主要評価項目：全適格解析例における原因遺伝子の同定割合

有効性の評価：1) シークエンス成功割合

2) 候補原因遺伝子（バリエント）同定割合

3) アクシオナブル率※2等

4) すべての対象者（候補者を含む）の遺伝カウンセリングが実施できた患者の割合。

5) 遺伝カウンセリングのニーズ把握および適切な情報提供ができた割合。

試験期間：18か月（症例登録期間：12か月、遺伝子解析期間：6か月）

先進医療による眼科領域アクシオナブル率
(臨床成績として添付)

※2遺伝形式が確定し（臨床遺伝形式⇒ゲノム遺伝形式）、その情報に基づく遺伝カウンセリングができるようになった割合、合併症精査を提案できた割合

当該先進医療における主な選択基準

- ・ 遺伝性網膜色素及び類縁疾患と診断または疑診されている患者
- ・ 同意取得時年齢が原則20歳以上。ただし医師が必要と判断した場合には国外での遺伝子治療は4歳以上で参加が報告されていることから4歳以上での参加も可とする

予想される有害事象：

- ・ なし（採血（5mL）による軽微な侵襲）

分析性能試験

試験名：IRDパネル検査システムにおけるバリエント検出妥当性確認試験

- ・ SNV, InDel, CNA-Lossを有する、日本人血液より抽出・断片化されたDNAを対象とした別法との検出性能比較試験、等（開発システムvs別法）

欧米での現状

薬事承認：米国（無） 欧州（無）

ガイドライン記載：（無）

進行中の臨床試験（無）

薬事承認・保険収載